

Begleitmissbildungen
bei
Lippen-, Kiefer- und Gaumenspalten

WOLFGANG GRUH

1972



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41554409_0111

Aus der Zahn-, Mund- und Kieferklinik der
Johannes Gutenberg-Universität Mainz
(Direktor: Professor Dr. F.Jung)

Begleitmissbildungen
bei
Lippen-, Kiefer- und Gaumenspalten

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
der Hohen Medizinischen Fakultät
der Johannes Gutenberg-Universität Mainz

vorgelegt von
WOLFGANG GRUH
aus Leer/Ostfriesland

Mainz 1971

Dekan: Professor Dr. Dr. W. Ketterl
Referent: Professor Dr. Dr. J. Haym
Korreferent: Professor Dr. Dr. O. Herfert

Tag der mündlichen

Prüfung: 7. Januar 1972



gesamtherstellung
ditters bürodienst
mainz



1. Einleitung des Verfassers, Verleger und
des Vertriebs-Veranstalters

2. Geschichte des Verfassers, Verleger und
des Vertriebs-Veranstalters

3. Inhaltsverzeichnis

4. Meinen Eltern
in Dankbarkeit
gewidmet

5. Einleitung des Verfassers, Verleger und
des Vertriebs-Veranstalters

6. Einleitung des Verfassers, Verleger und
des Vertriebs-Veranstalters

7. Einleitung des Verfassers, Verleger und
des Vertriebs-Veranstalters

8. Inhaltsverzeichnis

9. Inhaltsverzeichnis

10. Inhaltsverzeichnis

11. Inhaltsverzeichnis

INHALTSVERZEICHNIS

	Seite
I. Einleitung mit kurzem Hinblick auf das Problem der Arbeit.	1
II. Anatomie und Entwicklungsgeschichte mit Theorien und Formen der Gesichtsspalten.	3
III. Ätiologie	8
1. endogene Faktoren	8
2. exogene Faktoren	9
IV. Häufigkeit	11
V. Beschreibung der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten in Kombination mit Begleitmißbildungen.	15
1. Besprechung der bekanntesten in der Literatur erwähnten Syndrome.	15
2. Eigene Betrachtungen bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und ihren Begleitmißbildungen.	29
VI. Diskussion	51
VII. Zusammenfassung	53
VIII. Literatur	54
IX. Verzeichnis der Abbildungen	63

I. EINLEITUNG MIT KURZEM HINBLICK AUF DAS PROBLEM DER ARBEIT.

Maßbildungen wurden schon immer als eine Strafe und Marter der Menschheit gefürchtet und betrachtet, um so mehr, je offensichtlich sie zu Tage treten. Dies gilt besonders für die Anomalien des Craniums, speziell für die Spaltbildungen im Bereich des Gesichtes, die nicht nur als funktionelle Störungen, sondern auch mit häßlicher Entstellung des Aussehens und damit häufig verbundener sozialer Degradierung den betroffenen Menschen bedrohen. So sind in den letzten Jahren und Jahrzehnten eine Vielzahl von Berichten und Monographien über das Problem der isolierten und kombinierten, subtotalen und totalen Gesichtsspalten veröffentlicht worden, sei es über operative Maßnahmen (10,23,25,28,35,43), über hereditäre (9,10,14,22,23,24,28,30,41,44,45) oder andere ätiologische Faktoren (6,9,10,17,22,23,28,31,35,37,41,47,49,50,54).

Eine besonders heftige Auseinandersetzung mit dem Thema der Pathogenese geschah in den Dreißiger Jahren (11,12,14,30), in denen die Erbforschung eine große Rolle spielte und den vom Schicksal schon so stark benachteiligten Individuen eine Lebensexistenz praktisch abgesprochen wurde. Den Höhepunkt erreichten die zu diesem Zeitpunkt meist sehr subjektiv betrachteten Ergebnisse der Erblichkeit als Krankheitsursache in einem gesetzlichen Erlaß zur Verhütung erbkranken Nachwuchses (verkündet mit dem Datum des 14.Juli 1933).

In der folgenden Abhandlung soll das Problem der Gesichtsmißbildungen hauptsächlich von einer anderen Seite beleuchtet werden. Die folgende Schrift soll dazu dienen, eine ausführliche descriptive Abhandlung des Problems der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und ihrer Begleitmißbildungen zu bringen, ohne dabei eine detaillierte Analyse oder eine statistische Auswertung der zusammengestellten Befunde vorzunehmen.

II. ANATOMIE UND ENTWICKLUNGSGESCHICHTE MIT THEORIEN UND FORMEN DER GESICHTSSPALTEN.

Die für die Entstehung der Gesichtsspalten kritische Phase liegt zwischen der 4. und 8. Woche der Embryonalentwicklung. In diesem Stadium formt sich der abgeplattete Keimschild zu dem röhrenartigen Keimling um, an dessen cranialen und caudalen Enden der Mund- und Schwanzdarm entstehen. Über die genaue weitere Entwicklung des cranialen Darmteils zu Mund- und Nasenhöhle bestehen zwei grundlegend verschiedene Auffassungen:

1. Nach HIS(27) differenziert sich zum Ende der 4. Foetalwoche die primitive Mundbucht. Sie wird von 5 Fortsätzen umgeben. Die obere Be-



Abb. 1 Darstellung der Gesichtsfortsätze nach der Theorie von HIS

nw:Nasenwall; ai:Area infranasalis; au:äußerer Nasenfortsatz; tr:Tränenrinne; of:Oberkieferfortsatz; pg:Processus globularis; uf:Unterkieferfortsatz (n.23)

grenzung besteht aus dem Stirnfortsatz, der sich weiter zum Riechfeld mit 2 lateralen und einem medialen Nasenfortsatz umformt. Seitliche Wülste bilden die paarigen Oberkieferfortsätze. Zwischen diesen und

dem äußeren Nasenfortsatz verläuft die horizontale Tränenrinne, aus der später der Tränen-Nasen-Kanal resultiert, wenn sich am dorsalen Ende der Rinne das Auge entwickelt und die Spalte zwischen Nasenprozess und Oberkieferfortsatz zum äußeren Nasenfortsatz geschlossen hat. Die untere Begrenzung umfaßt die beiden Unterkieferfortsätze. Zwischen allen Fortsätzen zeigt sich zentral die Mundspalte.

Durch Verwachsungsvorgänge an den 5 Gesichtswülsten kommt es über Mesenchymbrücken zu einem vollständigen Verschluss der Mundbucht. Dabei vereinigen sich zuerst die Unterkieferfortsätze. Äußerer und innerer Nasengang verbinden sich zur Nase. Vomer und Zwischenkiefer entstehen aus den Processus globulares, die ursprünglich aus dem inneren Nasenfortsatz hervorgegangen sind. Vom Oberkiefer gehen Wülste aus, die zuerst eine senkrechte Wachstumsrichtung zeigen, dann, nach Zurückweichen der Zunge horizontal verlaufen und sich in der Raphe palatinae vereinigen, wo sie als sekundärer Gaumen die Mundhöhle von der Nasenhöhle trennen. Unterbleibt eine Vereinigung der einzelnen Fortsätze, so entstehen totale oder partielle Gesichtsspalten (10, 22, 23, 24, 27, 28, 35, 39).

2. Dieser klassischen Theorie von His steht eine völlig andersartige Auffassung gegenüber, die 1890 von Fleischmann, weiter 1935 von Hochstetter und Veau, vertreten wird. Dieser Theorie wird heute mehr Gültigkeit beigemessen:

Das embryonale Gesicht bildet sich aus einer ektodermalen Platte, der Epithelmauer, unter der das Mesoderm liegt. Durch Weiterentwicklung des

ektodermalen Keimblattes entstehen durch Einstülpung eine Kerbe und schließlich die primitive Nasengrube (Abb. 2).

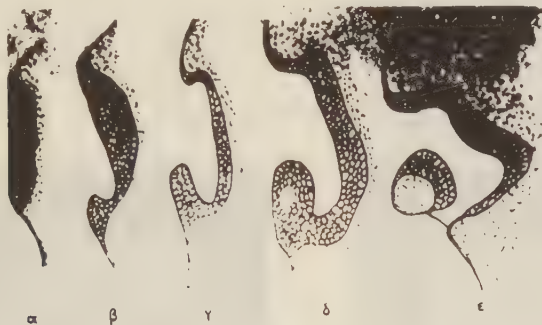


Abb. 2 Evolution des ektodermalen Keimblattes, Einkerbung, Entstehung der primitiven Nasengrube (n.23)

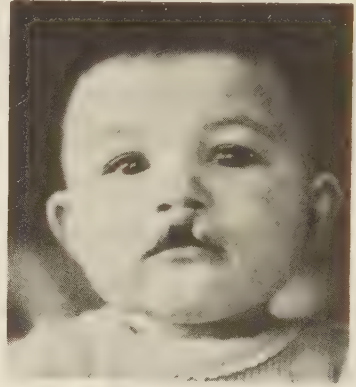
Der Epithelverschluß wird nun allmählich von der angrenzenden Mesodermsschicht im oberen vorderen Teil eingestoßen. Es bildet sich der primäre Gaumen, der später Lippen- und Lippenrot darstellt, während der hintere Anteil die bucconasale Membran wird.

Eine Gesichtsspalte entsteht dann, wenn die epitheliale Wand vom Mesoderm nicht eingestoßen wird, also nicht durch verwachsen von primär bestehenden Spalten, sondern durch Penetration und Lyse einer epithelialen Wand durch das Mesoderm (10, 22, 23, 35, 39).

Eine mangelnde Mesenchymdurchwachsung stellt einen Locus minoris Resistentiae dar, und beim Wachstum des mittleren Gesichtsschädels kommt es leicht zu Einrissen der Epithelmauer mit den darausfolgenden Gesichtsspalten und anderen Begleithemmungsmissbildungen (35). Je nach Einrißort

und Zeitpunkt der hemmenden Störung(46) kann man die Gesichtsspalten in verschiedene Formen untergliedern, die jeweils isoliert oder kombiniert, total oder subtotal, einseitig oder doppelseitig auftreten können:

1. Lippenspalten bei ungenügender oder abnormer Verwachsung im Bereich des medianen Stirn-und Oberkieferfortsatzes.



Aub. 3 Einseitige und doppelseitige Lippenspalte

2. Lippen-Kieferspalte durch Lippe, eventuell Nasenboden und Oberkieferfortsatz.



Aub. 4 Lippen-Kiefer-Spalte

3. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

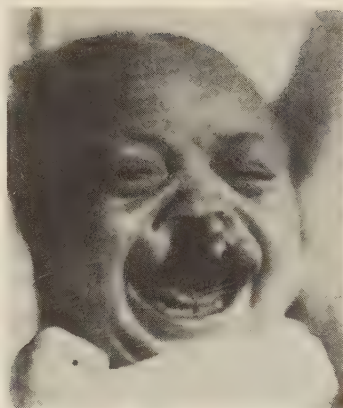


Abb. 5 Doppelseitige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte mit verkrümmter Praemaxilla

4. Schräge Gesichtsspalte als ein unregelmäßig verlaufender Riß des Gesichtes, in der Mundöffnung, Nasenloch, Lidspalte miteinander verbunden sind. Diese Spalte zeigt keine konstante Verlaufsrichtung, sondern verhält sich individuell verschieden.



Abb. 6 Schräge Gesichtsspalte, quere Unterlidspaltung, Iriskolobom, Appendices labiales

5. Mediane Oberlippenspalte

6. Isolierte Velumspalte

7. Submucöse Gaumenspalte

III. ÄTIOLOGIE

Die Entwicklung eines jeden Organismus wird durch Erbanlagen und Umweltfaktoren gelenkt und bestimmt. So kann man auch bei der Entstehung der Gesichtsspalten und ihrer Begleithemmungsmissbildungen ätiologisch zwei große Gruppen unterscheiden:

1. e n d o g e n e F a k t o r e n (9,10,11,12,14,22,23,24,28,30,33,35, 41,44,45,47), unter denen alle erblich bedingten Anomalien zusammengefaßt werden, sei es mit fehlenden (21), sei es mit nachgewiesenen (2) genetisch fixierten Chromosomenaberrationen.

In früheren Zeiten wurden anhand von Ahnentafeln umfassende Untersuchungen über die Erbllichkeit von Gesichtsspalten und Mißbildungskombinationen vorgenommen. Diese Untersuchungen zeigen jedoch recht große individuelle Unterschiede, zumal sie meist zu einem Zeitpunkt entstanden sind -Drittes Reich-, in dem die Erbforschung recht subjektiv betrieben wurde (14,30).

Aus diesem Grund befaßten sich viele Autoren erneut mit dem Problem der Vererbung von Mißbildungen. Sie errechneten aus ihrem recht umfassenden Krankengut eine Erbllichkeit bei Gesichtsspalten von 17%(23) und 15,6%(9).

Die Erbforschung der Chromosomen und die Feststellung einer Verbindung zwischen angeborenen Mißbildungen und Chromosomenaberrationen beim Menschen bedeuten für die Ursachenforschung einen großen Fortschritt. Sie gelangen zu immer größerer Bedeutung. So ist zum Beispiel für die Gesichtsspalten und ihre Begleitmißbildungen die Trisomie D1 von besonderem Interesse, bei der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten vergesellschaftet sind mit geistiger Retardierung, cerebralen Krampfanfällen,

Taubheit, Mikrophthalmie, Hämangiomen, Muskelhypotonie und abnormen Handfurchen(2,5). Andere Untersuchungen über Gesichtsspalten in Kombination mit Debilität, Nierendysplasie, Hypertelorismus wiederum geben keinerlei Hinweis für eine Chromosomenanomalie(21).

2. exogene Faktoren



Aub. 7 Schematische Darstellung der exogenen Mißbildungsursachen

Im Einzelnen:

- Strahlen, denen werdende Mütter aus therapeutischen Zwecken(49,10) oder bei Atombombenstrahlung(28,37,41) ausgesetzt waren, führten häufig zu multiplen Anomalien, bei denen neben Gesichtsspalten auch Mikromelie und Fingerreduktion(9) beobachtet wurden.
- Nach Infektionskrankheiten wie Rubeola(17,50) und Toxoplasmose(6,

9,10) in der Gravidität wurden Hemmungsmißbildungen beobachtet.

- Toxische Substanzen(48) und chemische Mittel (z.B. Thalidomid)(28,35, 54)rufen nach Abusus in den ersten Schwangerschaftsmonaten hypo- und aplastische Fehlbildungen hervor.

- Cortison wird als weiterer pathogener Faktor diskutiert(28,31). Hoppe entdeckt im Experiment an trächtigen Tieren, daß unter Cortisonverabreichung seltsamerweise nur isolierte Gaumenspalten erzeugt werden, während sonst in der Tierrasse nur Lippenspalten auftraten.

- Sauerstoffmangel, Mangelernährung, psychische Traumen(10,28,35), Überalterung der Eltern, geographische Gegebenheiten, Geburtenfolge(28) werden als weitere exogene Momente ermittelt.

- Eine große Rolle spielen mechanische(10,46) und traumatische(35) Faktoren. [✓]Sercer (47) erwähnt in diesem Fall die Nidationstheorie, die besagt, daß die Einnistung des befruchteten Eis in eine geschädigte Uterusschleimhaut - geschädigt z.B. durch Strahlen, Alkohol, Nikotin, operative Eingriffe, artificielle Aborte - durch eine gestörte Eihautentwicklung zu Mißbildungen führen kann. Der Amnionsack wird zu eng ausgebildet. Durch vermehrten Druck auf Hinterhaupt und Steiß wird das Gesicht des Embryos zu heftig auf die Brust gepreßt und der Hals übermäßig eingeknickt, was eine cerebrale Minderdurchblutung zur Folge hat. Diese beiden Mechanismen lösen die Hemmungsmißbildung aus. [✓]Sercer betont an dieser Stelle, daß exogene Schäden sich durch Generationen wiederholen und eine Erblichkeit vortäuschen können. Mit dem Zivilisationsgrad wächst die Gefahr der Mutter und damit die Gefahr einer künstlichen Fruchtabtreibung, und umso häufiger sind die Ursachen für mechanisch induzierte Gesichts- und Begleithemmungsmißbildungen gegeben.

IV. HAUFIGKEIT

Da die allgemeine Mißbildungshäufigkeit seit Beginn des Jahrhunderts ständig zunimmt, ist es interessant zu sehen, wie sich die Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und ihre Begleithemmungsmißbildungen dazu verhalten.

Haym(23) wertete 1953 100 000 Geburtsjournale aus und fand darunter 10% Spaltträger. Diese Zahl bestätigt die Angaben vieler Autoren wie Warren-Davis, Gunther(n.23), Rosenthal(45), Mc Lachern und Valting(n.35), daß bei 1000 Geburten mit einem Spaltkind zu rechnen ist. Fogh-Anderson (n.28) errechnete 1942 für Danemark sogar ein Verhältnis von 1:665, das 1964 nach seinen Angaben auf 1:600 angestiegen sein soll. Diese Werte sind für uns besonders signifikant, weil Fogh-Anderson die gleichbleibende Bevölkerung Danemarks beobachtete, während viele andere Autoren nur eine inhomogene Bevölkerung eines wesentlich kleineren Gebietes erfaßten oder aber die statistischen Auswertungen anderer übernahmen und mit eigenen Angaben erweiterten.

Haym(23) gibt in seiner Arbeit zu bedenken, daß die Zahl 1:1000 nur als eine relative Richtlinie bewertet werden darf, da bei der Untersuchung des Neugeborenen vom Arzt oder der Hebamme die isolierte Velumspalte sehr häufig übersehen wird. Er gibt die isolierte Velumspalte mit einer Beteiligung von 13,8% an den übrigen Gesichtsspalten an, Rosenthal(45) mit 10,1%. Folglich ändert sich das Verhältnis des Spaltträgers zum Neugeborenen ganz erheblich zu Gunsten des Spaltträgers. So müssen wir heute in Deutschland mit einem Ergebnis von unter 1:860 rechnen, wenn man die Velumspalte zu den übrigen Gesichtsspalten hinzuzählt.

Es sind aber noch weitere Faktoren bei der Zunahme der Mißbildungshäufigkeit zu berücksichtigen. Durch hervorragende operative Maßnahmen,

bessere postoperative Versorgung und positivere Einstellung gegenüber diesen von der Natur benachteiligten Menschen ist der Spaltträger wesentlich besser gestellt als in den letzten Jahrzehnten. Früher war der Spaltträger und der mit anderen Mißbildungen Behaftete ein für sein ganzes Leben gezeichneter Mensch. Er galt als Wesen zweiter Ordnung und mied deshalb den Kontakt mit den Mitmenschen. Er heiratete nicht, es sei denn einen gleichfalls betroffenen Partner. Heute ist diese Benachteiligung durch bessere Operationsmethoden beseitigt worden, und es wurde dem Spaltträger in zunehmendem Maße erleichtert, auch Nichtspaltträger, in jedem Falle Nichtbehaftete zu heiraten. Dabei ist aber unbedingt zu bemerken, daß Familien, in denen Gesichtsspalten aufgetreten sind, damit rechnen müssen, daß diese Hemmungsmißbildung in der Nachkommenschaft wiederkehren kann. - Nach statistischen Auswertungen aller Spaltkinder können heute 17% nach Haym(23), 15,6% nach Gabka(9) als erblich betrachtet werden, sodaß sich die Mißbildungshäufigkeit, sofern sie nicht ausschließlich durch exogene Faktoren hervorgerufen war, weiterhin erhöht.

Ein anderer Grund für die Zunahme von Spaltträgern im allgemeinen und öffentlichen Leben ist die Abnahme der Säuglingssterblichkeit, die sich bei Neugeborenen mit Fehlbildungen infolge fachgerechter Betreuung besonders auswirkt.

Aus diesen Tatsachen geht eindeutig hervor, daß mit einer Abnahme der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und ihrer Begleitmißbildungen in Zukunft nicht zu rechnen ist.

Wenn ich mich nun mit der Frage der die Lippen-Kiefer-Gaumenspalten begleitenden Hemmungsmißbildungen befasse, so ist zu erwähnen, daß die

Gesichtsspalten in der Häufigkeit aller Hemmungsmissbildungen hinter dem Klumpfuß die zweite Stelle einnehmen. Bekannt ist aber auch, daß Fehlbildungen in den verschiedensten Formen miteinander vergesellschaftet sind, wobei immer die Frage offen bleibt, welches Krankheitsbild das dominierende ist. So werden Gesichtsspalten mit anderen Fehlbildungen wie:

an den Extremitäten: Klumpfuß, Hüftgelenksluxation, Syn- und Polydaktylie,
an der Wirbelsäule: Kyphose, Skoliose, Block- und Keilwirbel,
am Kopf: Hydrocephalus, Mikrogenie, Makrostomie, Glossoptose, Stellungsanomalien der Zähne, Ohrenanomalien, Augenveränderungen,
an den Organen: Herzvitien, Nierendysplasie, Hernien (4,9,11,15,23,28, 20,45,46,53, eigene Betrachtungen).

Die Ansichten über die Häufigkeit eines Zusammentreffens von Begleithemmungsmissbildungen sind von geringen Abweichungen abgesehen gleich. So errechnete Rosenthal(43) 7%, Haug(n.10) 3,6%, Haym(23) 4,2%.

Bei Überprüfung von rund 400 Patienten mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten der letzten 10 Jahre in der Mainzer Zahn-, Mund- und Kieferklinik der Universität fand ich ein ähnliches Ergebnis von 5%.

Man erkennt also, daß die Begleithemmungsmissbildungen im Verhältnis sehr zahlreich sind.

Es wäre nicht sinnvoll, die einzelnen Anomalien als Begleitmissbildungen nach ihrer Häufigkeit aufzugliedern. Es ist vielmehr von größerem Interesse festzustellen, welche Missbildungen mit den in den vergangenen 10 Jahren in der Zahn-, Mund- und Kieferklinik Mainz behandelten Lippen-Kiefer-Gaumenspalten vergesellschaftet waren.

Bei der Durchsicht meiner rund 400 Krankenberichte treten folgende Krankheitsbilder auf: Klumpfuß, Hämangiom, Wirbelsäulenveränderung, Syndaktylie, Leistenbruch, Nabelbruch, Herzvitium, Mongolismus, Hydrocephalus, Polydaktylie, Iriskolobom, Hüftgelenksluxation, Nierendysplasie, Meningocele, Hydrocele.

Maym(23) gibt 1953 als häufigste Begleithemmungsmißbildung an: angeborene Hernien, Iriskolobom, Klumpfuß, Syndaktylie, angeborene Hüftgelenksluxation, fehlendes Sprechvermögen.

Bei allen diesen Aufstellungen sind die einzelnen Anomalien isoliert aufgeführt, während sie in Natura sehr oft gehäuft bei einer Person auftreten. Beim Vergleich der vielgestaltigen Fälle ist es aber äußerst schwierig, eine bestimmte Kombination von Spaltbildungen mit anderen körperlichen Begleitmißbildungen herauszufinden und zu sagen, daß diese vergesellschaftung als charakteristisch für die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte anzusehen wäre. Meist wird die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte als eine sekundäre Begleiterscheinung und zwar ebenfalls als Begleithemmungsmißbildung eines primär andersartigen Körperschadens betrachtet(23) Da sich aber einige Krankheitsbilder mehrmals in ihrer Kombination wiederholt haben, hat man sie zu Syndromen zusammengefaßt.

In der nachfolgenden Beschreibung sollen einige der Syndrome erwähnt werden, die in ihrem Symptomenkreis häufig Lippen-Kiefer-Gaumenspalten enthalten. Nach der Betrachtung dieser Syndrome, wie sie in der Literatur von ihren Beobachtern beschrieben wurden, bringe ich Krankheitsberichte, die sich zum Teil in die bekannten Syndrome einordnen lassen.

V. BESCHREIBUNG DER LIPPEN-KIEFER-GAUMENSALTEN IN KOMBINATION MIT BEGLEITHEMMUNGSMIßBILDUNGEN.

1. Besprechung der bekanntesten in der Literatur erwähnten Syndrome:

A. Pierre - Robin Syndrom

Neben der medianen Gaumenspalte treten als weitere Symptome dieser Mißbildungstrias eine Hypoplasie des Unterkiefers, eine sekundär bedingte Mikrogenie und eine Glossoptose auf.

Infolge der Kiefermißbildung kann der Säugling nur erschwert Nahrung aufnehmen, und da gleichzeitig eine erhöhte Neigung zum Erbrechen besteht, wird eine verstärkte Dystrophie des Kindes hervorgerufen. Mangelhafte Abdichtung der Atemwege beim Schluckakt kann zur Aspirationspneumonie führen, die die Überlebenschance des Kindes reduziert. Die Glossoptose bewirkt eine Störung der normalen Atmung. Man hört einen lageabhängigen Stridor, der in aufrechter Haltung und Seitenlagerung nur geringer wahrgenommen wird und der oft als Vorbote einem asphyktischen Anfall vorangeht.

Aus diesen Gründen nimmt das Pierre-Robin Syndrom unter den übrigen Mißbildungskombinationen eine Sonderstellung ein, da diese Anomalie schon in den ersten Lebenswochen einen im höchsten Maße bedrohlichen Zustand für das Kind darstellt und für die hohe Sterblichkeitsziffer der von diesem Krankheitsbild befallenen Kinder verantwortlich ist (5,26,28,32).

B. Grauhan Syndrom

Bei diesem Syndrom ist die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte vergesellschaftet mit einer Dysphalangie in Form einer Hexadaktylie. Zusätzlich bemerkt man eine abartige Entwicklung im Uro-Genital-Bereich, die als Spaltbildung der Blase, der Nieren und der Genitalien auftritt.

Es handelt sich bei dieser Mißbildungskombination um eine seltene erbliche Anomalie aus dem Formkreis der dysraphischen Fehlbildungen(32).

C. Franceschetti Syndrom

Neben der Gesichtsspalte zeigt sich eine ganz charakteristische Physiognomie, die durch einen typischen mandibulo - facialem Mißbildungskomplex hervorgerufen wird (5,8).

Der Oberkiefer ist hypoplastisch ausgebildet und zeigt sehr kleine Kieferhöhlen. Ferner besteht ein Makrostoma mit offenem Biß. Der hohe Gaumen enthält eine rudimentäre Zahnleiste. Am stark unterentwickelten Unterkiefer erscheint das Kinn fliehend, der Kieferwinkel stumpf. Gleichzeitig stellt man eine Agenesie der Jochbeinfortsätze fest.

Die Augen liegen in einer antimongoloiden Schrägstellung, der untere Lidrand ist im äußeren Drittel abgeknickt, am Oberlid besteht ein Kolobom.

Die Ohrmuscheln sind ebenfalls verbildet. In vielen Fällen wird eine Kombination mit Gehörgangsatresie, partieller oder totaler Taubheit, Ohrfistel und Appendices auriculares beschrieben.

Es handelt sich bei dieser Erkrankung um eine dominant erbliche Fehlbildung, wobei die Gesichtsspalten nicht konstant im Rahmen des Syndroms auftreten.

D. Bonnevie - Ullrich Syndrom

Bei diesen Individuen findet man vergesellschaftet mit der Gesichtsspalte als Leitsymptom das sogenannte Flügelfell, eine Flughautbildung, die ein- oder doppelseitig an Hals und Gelenken auftreten kann.



Abb. 8 Pterygium colli (Flügelfell beim Bonnevie-Ullrich Syndrom (n.32)

Häufig werden an Hand- und Fußrücken lymphangiektatische Ödeme beobachtet.

An den Extremitäten erkennt man Abnormitäten wie Syn-, Klino-, Kamptodaktylie und kongenitale Hüftgelenksluxationen.

An weiteren Mißbildungen sieht man Störungen der Funktion einzelner Hirnnerven, die in einer Ptosis, Strabismus und Facialislähmung bestehen.

Der Kopf zeigt typische Veränderungen, die als Dyscranie Syndrom zusammengefaßt werden und das Bild eines Hypertelorismus, hohen Gaus, vertiefter Impressiones digitatae, einer Mandibulahypoplasie, Ohrmuschelmißbildung und eines Ohrtiefstandes zeigen.

Die Hautbeschaffenheit entspricht einer Cutis laxa et hyperelastica. Dabei liegt eine Störung im Verhältnis der elastischen und kollagenen Elemente der Stützsubstanz vor, und es entsteht das klinische Bild einer leicht verletzlichen Haut mit Überstreckbarkeit der Gelenke oder Streckhemmung anderer durch die Flügfelle.

Die Störung der Grundbestandteile der körperlichen Gerüstsubstanz führt weiterhin zu mangelhaftem Längenwachstum und zu Ossifikationsstörungen. Außerdem werden Abartigkeiten wie Herzmißbildungen, Situs inversus, Trichterbrust, Hypospadie, Nageldystrophie, Hohl- und Löffelnägel und Intelligenzdefekte beschrieben, die eventuell in Kombination mit einer Gonadendysgenese als Ullrich-Turner Syndrom auftreten können.

Dieser gesamte Mißbildungskomplex ist charakteristisch für eine Reihe von Krankheitsbildern, die unter dem Oberbegriff des Bonnevie-Ullrich Syndroms zusammengefaßt werden können, und bei denen es sich ätiologisch um teils endogen erbliche, teils exogen induzierte Mißbildungsformen zu handeln scheint (5,32).

E. Langdon-Down Syndrom

Die Lippenspalte tritt hier als Begleiterscheinung einer sehr häufigen Schwachsinnform auf, deren charakteristischstes Leitsymptom der Mongolismus darstellt (5,20,32).

Dabei variiert der Intelligenzdefekt im Grad von Imbezillität bis zur Idiotie.

Das Wesen ist von vorwiegend lebhafter, enthemmter und betriebsamer Art.

Das typische Aussehen wird geprägt durch den dyscerebralen Minderwuchs und das mongoloide Auge mit Schrägstellung und Enge des Lides und Epicanthus. Das Auge zeigt ferner das Krankheitsbild einer habituellen Conjunctivitis und Blepharitis, Brushfield Flecke auf der Iris und eine für das Syndrom sehr typische Starform: die Cataracta stellata et coerulea. Diese Starform beginnt erst nach dem 10. Lebensjahr, verläuft progredient und zeigt ihre Manifestation meist im dritten Lebensjahrzehnt.

Die Kopfform ist gedrunken, die Nase plump und klein, die Mundspalte sehr weit. Sie zeigt beim Öffnen eine dicke gekerbte Zunge. Gleichzeitig besteht ein starker Speichelfluß. Wangen und Nasenspitze erscheinen meist gerötet, und es entsteht ein clownartiger Gesichtsausdruck.

An den Extremitäten kann man Verbildungen wie Bradydaktylie, Vier-Fingerfurche, Verkrümmung des kleinen Fingers, Syn- und Polydaktylie, Klumpfuß und Dysplasie des knöchernen Beckens beobachten.

Zusätzlich besteht eine allgemeine Muskelhypotonie mit Überstreckbarkeit der Gelenke, Froschbauch oder Rectus-Diastase und Neigung zu

Opstipation. In anderen Fällen wird ein hypothyreoter Zustand gesehen mit myxödematöser Hautbeschaffenheit, Störung der Entwicklung der Knochenkerne, Bradycardie und Untertemperatur.

Wie bei dem vorgenannten Syndrom sieht man auch hier Organmißbildungen wie Herzfehler, Fehlbildungen des uro-Genital-Tractes wie Kryptorchismus und Hypospadie und eine Trichterbrust.

F. Demarquay - Richet Syndrom

Eine isolierte Lippenspalte oder kombinierte Lippen-Kiefer-Gaumenspalte wird in Vergesellschaftung mit einer Unterlippenfistel und einer allgemeinen Hypoplasie gesehen, die an den Zähnen als Hypodontie, cerebral als Infantilismus, am Skelettsystem als Minderwuchs in Erscheinung tritt.

Ferner erkennt man eine Hypoplasie des Zungenbeins und eine Dysplasie des 5. Lendenwirbels mit Sakralisation und Skoliose.

Die befallenen Individuen zeigen ein eigentümliches Aussehen, das durch einen tiefen, verbreiterten Nasensattel und den greisenhaften und sorgenvollen Gesichtsausdruck geprägt wird (J. ²³).

Extremitätenabnormitäten werden wiederum in Form von Vier-Finger-Furche und Klinodaktylie bemerkt.

An Organmißbildungen wurden Herzvitien beobachtet.

G. Marfan Syndrom

Unter diesem Krankheitsbild versteht man eine Systemerkrankung, die

mesodermale und ektodermale Anteile betrifft und zu einer Abartigkeit führt, deren Leitsymptom in der sogenannten Arachnodaktylie, der Spinnenfingrigkeit besteht. Das übrige Erscheinungsbild dieser Anomalie ist in seiner Vielgestaltigkeit in der Literatur häufig in den verschiedensten Variationen beschrieben worden (1,5,19,36,32), unter anderem in Kombination mit einer Gaumenspalte. Neben der Cneilognathopalatoschisis findet man eine Skelettbeteiligung, die als Trichterbrust oder Hühnerbrust, Skoliose und Kyphose der Wirbelsäule auffällt.



Abb. 9 Marfan Syndrom (n.32)

Die Extremitäten und Finger sind übermäßig lang, sodaß man auch von Madonnen- oder Spinnengliedern spricht. Die Zehen sind verbildet in Form von Hammerzehen und Halluces valgus. Am Fersenbein bemerkt man eine Exostose, den Calcaneussporn.

Die Weichteile zeigen eine allgemeine Unterentwicklung und zwar sind besonders die bedeckenden Anteile wie Unterhautfettgewebe und Muskulatur betroffen. Dadurch entsteht eine Schlaffheit der Gelenke mit Neigung zu Subluxation und Luxation und eine verminderte Belastungsfähigkeit der Extremitäten, die das Bild eines Pes planus oder Pes valgus bieten.

An den inneren Organen sind zu sehen: ein vitium cordis und Gefäßanomalien wie Aneurysma im Bereich des Sinus Valsalvae, Aneurysma dissecans der Aorta, Ektasie der Arteria pulmonalis, erweiterte Hautvenen u.ä., die auf Grund der Gefäßwandschwäche entstehen.

Der Kopf erscheint vogelgesichtartig durch eine übergroße, vorspringende Nase und das fliehende Kinn. Außerdem hat das Gesicht durch die mangelnden Fettpolster einen überalterten Ausdruck.

Die Augen sind in verschiedener Weise durch die gestörte Differenzierung der ekto- und entodermalen Anteile betroffen: Neben einer Miosis durch Aplasie des Musculus dilatator pupillae findet man eine Irishypoplasie und durch einen Defekt der Regio ciliaris ein Linsenschlottern.

Eine Störung der Hypophysenausbildung resultiert schon frühzeitig als Funktionsdefekt in Form von akromegalem Riesenwuchs.

H. Languépin Syndrom

Neben einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und einer Unterlippenfistel bestehen Extremitätenanomalien wie Syndaktylie und Flügelfelle der Kniekehlen.

Dazu wird ein Dysgenitalismus in Form von Kryptorchismus beim Jungen, Hypoplasie der Labia maiora bei weiblichen Individuen gefunden.

An der Haut fallen multiple Hautnaevi und Café-au-Lait Flecke auf.

Es handelt sich bei diesem Syndrom um eine teils autosomal erbliche, teils sporadisch auftretende Fehlbildungskombination(32,34).

I. Grob Syndrom

Bei diesem Syndrom zeigen die betroffenen Individuen neben der Palatoschisis das typische Bild einer Dysplasia linguo-facialis Grob, einer wahrscheinlich endogen bedingten Fehlbildung im Bereich des ersten Kiemenbogenssegmentes.



Abb. 9' Grob Syndrom (n.32)

Das charakteristische Aussehen wird geprägt durch einen breiten Nasenrücken mit flacher, kleiner Nasenspitze und winzigen 'embryonalen' Nasenöffnungen. Die Augen zeigen einen Epicanthus. Die Kopfbehaarung ist äußerst spärlich und zeigt im Stirnbereich eine Glatze.

Als weitere Spaltbildung findet man eine mediane Oberlippenspalte und eine Fragmentierung und Spaltung des Zungenkörpers.

Die Extremitäten demonstrieren wiederum Alterationen wie Bradydaktylie und Klinodaktylie. Zusätzlich besteht ein Intelligenzdefekt (18,32).

K. Papillon-Léague-Psaume Syndrom

Hier beobachtet man einen Symptomkomplex von Gesichts- und Extremitätenanomalien mit psychischer Entwicklungsverzögerung, deren enge Beziehung bzw. Identität zum Grob Syndrom diskutiert wird.

Die Mundhöhle ist in folgender Weise betroffen: Neben einer Gaumenspalte ist eine Lappung der Zunge zu sehen, die durch ein verdicktes Frenulum befestigt ist.

Der Gesichtsausdruck wird geprägt durch den Hypertelorismus, die Dystopia canthorum, eine verkleinerte Nase -verkleinert durch eine Hypoplasie des Nasenknorpels- und eine Pseudospalte und Verkürzung der Oberlippe (Abb. 10), die ebenfalls durch ein verdicktes, hyperelastisches Frenulum fixiert ist. Zusätzlich besteht eine Mandibulahypoplasie und multiple Zahnanomalien wie Dystopie der oberen Eckzähne mit Infraocclusion, Aplasie der seitlichen und unteren Schneidezähne und erhöhte Cariesneigung der übrigen Zähne.

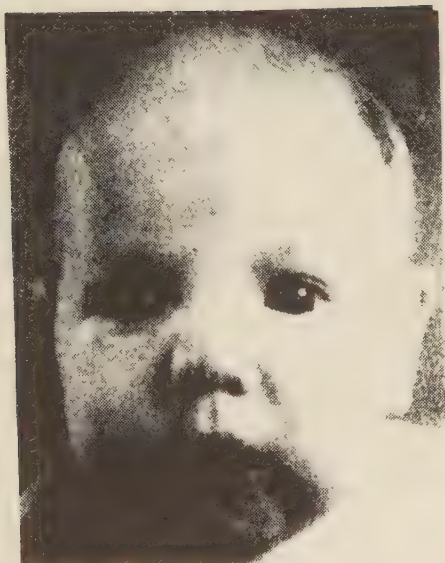


Abb. 10 Papillon-League-Psaume Syndrom
(n.32)

An Skelettmißbildungen erkennt man röntgenologisch eine Kyphose der Schädelbasis mit Verlagerung der Gruben nach caudal und dorsal. Die kurzen Rohrenknochen erscheinen verdickt und verkürzt und zeigen an Epi- und Diaphysen unregelmäßige Aufhellungen. An den Extremitätenenden sind Syn-, Klino- und Amptodaktylie zu sehen.

Ätiologisch erscheint bemerkenswert, daß es sich bei diesem Krankheitsbild um eine autosomal-dominant erbliche Fehlbildung handelt, bei der die männlichen Individuen bereits intrauterin absterben, die weiblichen jedoch überleben und bei genauer Differenzierung der Chromosomensätze eine partielle Trisomie aufweisen (32,38).

L. Oligodaktylie Syndrom (Hertwig-Weyers)

Dieses Syndrom bietet eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in Kombination mit vorwiegend Skelettdeformitäten (32,53).

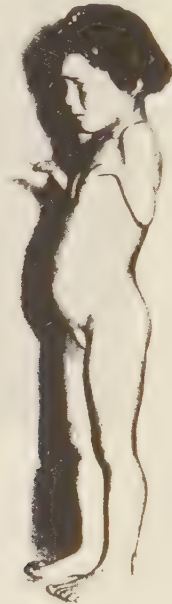


Abb. 11 Oligodaktylie Syndrom
(Hertwig-Weyers(n.32))

Bei der Oligodaktylie sind die Fingeranteile auf Daumen und Zeigefinger beschränkt. Ulna und ulnare Handwurzeln fehlen. Die Ellenbeuge zeigt eine spitzwinklige Ankylose. Am Sternum erkennt man eine Verminderung der einzelnen Segmente.

An den Organen beobachtet man Anomalien der Nieren in Form von Hufeisen- oder Beckenniere und Verdopplung der Urether.

Als Pathogenese wird eine erbliche Störung diskutiert, bei der schon eine Reduzierung des Mesenchymanteils der embryonalen Extremitätenknospe angenommen wird.

M. Hanhart Syndrom

Die isolierte Gaumenspalte wird bei diesen Wesen von einer Entwicklungsstörung der Nieren begleitet, wobei ein oder beide Organe fehlen können.

Zusätzlich besteht eine Verschmälerung der einzelnen Hirnwindungen, Fehlen eines Ovars und eines Ureters und eine Atresia ani (20,32). Es handelt sich bei dieser äußerst seltenen Anomalie um eine erbliche Krankheit, die in die Reihe der Encephalia splanchnocystica eingliedert wird und verwandtschaft zum Meyers und Grauhan Syndrom zeigt.

Es folgen noch zwei weitere Krankheitsbilder, die von Kaulich (29) und Stupka (48) beschrieben wurden, aber noch nicht als Syndrome in die Literatur eingegangen sind.

Kaulich (29) referiert über den Fall eines vier jährigen Jungen, der eine doppelseitige Atresie des häutigen Gehörganges zeigt. Ohrmuschel und röntgenologisch nachgewiesen auch das Innenohr sind normal entwickelt. Funktion des Gehörs und Erregbarkeit des Nervus vestibularis sind vorhanden.

Zusätzlich findet man einen angeborenen, grobschlägigen Spontannystagmus von horizontaler Richtung. Dabei besteht ein normales Sehvermögen. Die Bulbi weisen keine Besonderheiten auf. Am Lid erkennt man einen Epicanthus.

Diese Anomalie wird begleitet von einer submucösen Gaumenspalte.

Stupka (48) berichtet über die Sektion eines weiblichen Säuglings, bei dem eine partielle Gesichtsspalte rechts und eine totale Cheilognathopalatoschisis links vorlag. Zusätzlich bestand eine Agenesie des Unterkiefers, eine beidseits totale Wangenspalte und atypische Knorpelbefunde an Nase, Oberlippe und Gaumen.

Weiterhin fand er eine Reihe von Gefäßanomalien wie Aorta thoracica dextroposita; die Arteria subclavia sinistra kreuzt als letzter Ast des rechtssitzenden Aortenbogens die Speiseröhre nach links; mit der Arteria subclavia entspringt gleichzeitig der Ductus Botalli; die Vena cava inferior verläuft als vena azygos isoliert von den Venae hepaticae zur Vena cava superior; die Lebervenen münden direkt in den Vorhof.

2. Eigene Betrachtungen bei Lippen-
Kiefer-Gaumenspalten und ihren
Begleitmißbildungen.

A. Fall: T.A., geb. 16.11.1962, männlich.

Krankenblatt Nr. 1144/66 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik,
Krankenblatt Nr. 2482/62 der Kinderklinik der Johannes -
Gutenberg Universität Mainz.

Vater 35 Jahre, gesund; Mutter 20 Jahre, zeigt ein Franceschetti Syndrom ohne Gaumenspalte und Ohrdeformitäten.

Das komplikationslos und termingerecht ausgetragene Kind zeigt bei seiner Aufnahme wenige Stunden nach der Geburt eine ausgedehnte Gaumenspalte in Kombination mit einer Reihe von Mißbildungen, die speziell das Cranium betreffen.

Die Augenspalte befindet sich in einer antimongoloiden Schrägstellung, die durch die lateral abfallende Orbitaachse bedingt ist.



Abb. 12 Franceschetti Syndrom I, kurz nach der Geburt "

Ober- und Unterlid weisen eine Kolobombildung auf, wobei der untere Lidrand noch zusätzlich im äußeren Drittel abgeknickt erscheint. Gleichzeitig besteht eine Hypoplasie der Jochbeine und der Temporalmuskulatur.

Durch den ebenfalls unterentwickelten Unterkiefer mit Mikrogenie wird ein vogelgesichtartiges Profil geprägt.



Abb. 13 Franceschetti Syndrom II, vogelgesichtartiges Profil ")

Durch eine Makrostomie mit offenem Biß wird der sogenannte "Fischmaul"-Gesichtsausdruck hervorgerufen.

Dazu findet man bei dem Säugling Mißbildungen der Ohrmuscheln in Form von häutigen Ohranhängseln (Abb. 14). Bei grober Prüfung des Gehörs kann aber eine Taubheit ausgeschlossen werden, da das Neugeborene gut auf stärkere akustische Reize reagiert, indem es den Kopf nach der Schallquelle richtet.



Abb. 14 Franceschetti Syndrom III, unter besonderer Berücksichtigung der Ohranhängsel ")

Das Röntgenbild des Kopfes demonstriert einen angedeuteten Lücken- und Leistenschädel. Die Sella turcica ist sehr klein und deformiert. Das Innenohr ist angelegt. Ferner resultiert eine Deformierung des Gesichtsschädels und der Schädelbasis, die diese Fehlbildung in die Reihe der mandibulo-facialen Mißbildungen einordnet, die in der Literatur als Franceschetti Syndrom bekannt sind.

") An dieser Stelle gilt mein ganz besonderer Dank Herrn Professor Dr. Köttgen, Direktor der Kinderklinik der Johannes-Gutenberg Universität, für die freundliche Überlassung der Abbildungen 12, 13 und 14.

Der Durchmesser der großen Fontanelle betrug 3 bis 4 Querfinger, dabei verhielten sich die Nähte leicht klaffend.

Röntgenologische und klinische Untersuchungen des übrigen Körpers und der Extremitäten gaben keinen Anhalt für weitere Mißbildungen.

Mit 2 Jahren wurde das Kind erstmalig in der Kiefer-Chirurgischen Klinik der Universität Mainz vorgestellt mit der Fragestellung der operativen Versorgung der Gaumenspalte. Die operative Versorgung wurde inzwischen erfolgreich durchgeführt.



Abb. 15 Franceschetti Syndrom IV, bei späterer Wiedervorstellung

Unter vier weiteren in unserer Klinik beobachteten Fällen dieses Syndroms wurden bei zwei Kindern ebenfalls Gaumenspalten gefunden,

bei den beiden anderen traten keine Gesichtsspalten auf.

Dabei handelte es sich bei einem Neugeborenen um ein Kind, das nach einem normalen Schwangerschaftsverlauf 14 Tage vor dem rechtzeitigen Termin durch Sectio caesarea entbunden wurde (Placenta praevia). Bei der Geburt zeigte sich eine durch Antikörper und positiven Coombstest nachgewiesene Rh-Konstellation, die einen Blutaustausch erforderlich machte.

Gleich nach der Geburt fiel der abnorme Kopf mit tiefer Nacken-Haar-Grenze, Hypertelorismus, antimongoloider Augenstellung, Mikrogenie, kurzer plumper Zunge, tiefsitzenden völlig verbildeten Ohrmuscheln mit beidseitiger Gehörgangsatresie auf.

Die inneren Organe waren unauffällig.

Dabei erscheint bemerkenswert, daß beide Eltern gesund und in der restlichen Familie Mißbildungen angeblich nie aufgetreten sind.

Bei einem weiteren Kind dieser vier Fälle handelt es sich um einen Säugling, der neben der typischen Kopfform und Gesichtsanomalie, der Kiefer- und Rachenmißbildung ein Vitium cordis aufweist.

Die Familienanamnese ist unauffällig.

B. Fall: S.C., geb. 28.2.1965, weiblich.

Krankenblatt Nr. 119/69 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik
der Johannes-Gutenberg Universität Mainz

Eltern sind beide gesund.

Das fünfjährige Kind zeigt als primären Mißbildungskomplex das Langdon-Down Syndrom, in dessen Rahmen an Stelle der bei dem Kongo-

lismus sonst typischeren Lippenspalte die seltene Form einer medianen Gaumenspalte besteht.

Der Intelligenzdefekt liegt etwa im Bereich der Imbezillität. Dabei ist das Kind von einer lebhaften Betriebsamkeit und wird von seinen Eltern durchaus für intelligent gehalten.

Die Kopfform ist gedrunken, die Nase klein und plump. Der fast immer geöffnete Mund zeigt einen starken Speichelfluß und prägt den Gesichtsausdruck der geistigen Retardierung. Die mongoloide Augenform mit Schrägstellung und Verengung der Lidspalte ist bei diesem Fall nur gering ausgeprägt. Dafür beobachtet man stärker die charakteristischen athetotischen Handbewegungen, die in ihrer Intensität im Laufe der Jahre zunahmen (Abb. 16).

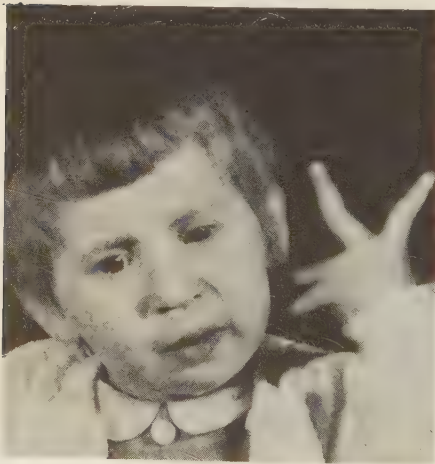


Abb. 16 Langdon-Down Syndrom unter besonderer Berücksichtigung der athetotischen Handbewegungen.

Am übrigen Skelettsystem und an den inneren Organen waren keine wei-

teren Mißbildungen mehr feststellbar.

Neben diesem Fall wurden in unserer Klinik in den letzten Jahren fünf Kinder mit Langdon-Down Syndrom in Kombination mit Gesichtsspalten registriert, die sich aber im klinischen Erscheinungsbild nicht wesentlich vom vorher beschriebenen Fall unterschieden.

Differenzen bestanden nur im Grad des Intelligenzdefektes oder dem Ausmaß des mongoloiden Gesichtsausdrucks.



Abb. 17 genitale Mißbildung



Abb. 18 mongoloider Gesichtsausdruck stärkeren Ausmaßes

An zusätzlichen Mißbildungen wurden Anomalien der Genitalien wie Hypospadie und Kryptorchismus beobachtet.

C. Fall: R.P., geb. 1.3.1960, weiblich.

Krankenblatt Nr. 179/66 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik
der Johannes-Gutenberg Universität Mainz

Eltern sind gesund.

Der Säugling kam mit sieben Wochen in einem äußerst dystrophen Zustand in unsere Klinik. Er zeigte die klassischen Symptome eines Pierre-Ro-
pin Syndroms mit Glossoptose, Gaumenspalte und Mikrogenie.

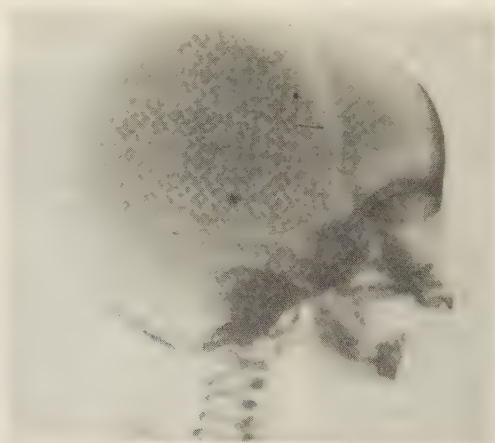


Abb. 19 Röntgenologische Darstellung eines
Pierre-Robin Syndroms

Die Nahrungsaufnahme war wegen der bestehenden Glossoptose und der Palatoschisis sehr erschwert. Zusätzlich bestand eine starke Neigung zum Erbrechen, sodaß es sehr bald zu einer extremen Dystrophie kam. Die für dieses Krankheitsbild so typischen asphyktischen Anfälle mit

der damit verbundenen Gefahr der Pneumonie wurden in diesem Falle weniger beobachtet. Dafür traten Äquivalente von geringerem Ausmaß in Form von temporärer Cyanose auf. Weiterhin wurde durch eine intermittierende Extensionsbehandlung nach Longmire und Sandfort behandelt.

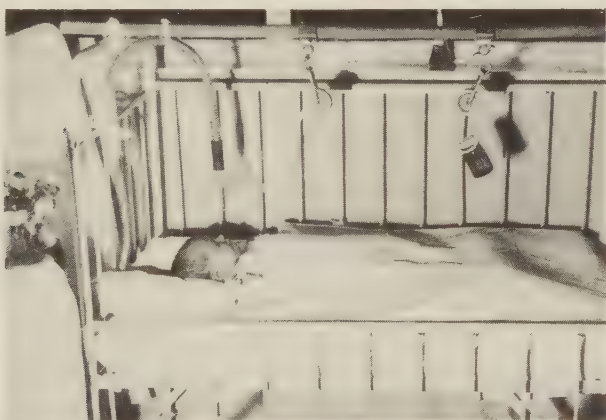


Abb. 20 Extensionsbehandlung bei Mikrogenie



Abb. 21 Vor der Extensionsbehandlung



Abb. 22 10 Monate nach der Behandlung

Das Kind gedieh gut und konnte nach 4 Wochen aus der Klinik entlassen werden.

1965 wurde die Gaumenspalte operativ verschlossen. Bei einer Wiedervorstellung des Kindes im Jahre 1969 sahen wir ein voll rehabilitiertes Kind. Vom Grundleiden ist abgesehen von einer reizlosen Gaumenspaltennarbe nichts mehr zu erkennen.

In unserer Klinik wurden noch 9 weitere Fälle dieses Syndroms beobachtet, die sich nur im Schweregrad der Mißbildungen dieser Trias voneinander unterschieden. Ein zusätzlicher Fall, der aus der Kinderklinik unserer Universität kam, zeigte außer dem typischen Erscheinungsbild des Pierre-Robin Syndroms allerdings noch eine Reihe von Anomalien wie Synostose der 2. und 3. Rippe im vorderen Anteil auf der linken Seite und Halbwirbelbildungen im Bereich des 4., möglicherweise auch des 3. Brustwirbelkörpers. Der harte und weiche Gaumen fehlten vollständig. Man sah deutlich das Nasenseptum, die Meatus nasi lagen offen.

Über dem Herzen ließ sich deutlich ein systolisches Geräusch auskultieren, das seinen stärksten Punkt über dem dritten Intercostalraum hatte. Röntgenologisch wurde eine beidseitige Herzverbreiterung mit angehobener und abgerundeter Spitze und eine pulmonale Hyperämie festgestellt (P.A., geb. 18.5.1969, weiblich, Krankenblatt Nr. 1273/69 der Kinderklinik der Johannes-Gutenberg Universität Mainz).

D. Fall: J.M., geb. 31.5.1961, männlich.

Krankenblatt Nr. 714/69 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik
der Johannes-Gutenberg Universität Mainz.

Eltern sind gesund.

Der jetzt 9 Jahre alte Junge wird aus der Kinderklinik der Mainzer Universität in unsere Klinik überwiesen zum Verschuß eines etwa 10 Pfennig großen Defektes im weichen Gaumen.

Zusätzlich bestehen multiple Missbildungen, die vorwiegend das Skelettsystem betreffen.

In der Vorgeschichte erscheint bemerkenswert, daß die Mutter in der 9. Schwangerschaftswoche eine Sulfonamidbehandlung wegen eines Parulis durchmachte. Der Geburtsablauf selbst war zeitgerecht und normal, jedoch zeigte das Neugeborene ein Untergewicht von 2300 Gramm bei einer Körperlänge von 59 Zentimetern. Mit 4 Wochen wurde der Säugling an einem Pylorospasmus operiert. Gleichzeitig wurde der Verdacht auf eine Chondrodystrophie geäußert, eine Gaumenspalte diagnostiziert und Extremitätendeformitäten in Form von Hüftluxation und Klumpfuß mit Spreizhose und durch Redressieren der Füße behandelt.

Zum Zeitpunkt der Untersuchung zeigte der Junge eine Anzahl von Anomalien, die die untere Wirbelsäule und die unteren Extremitäten betrafen:

Neben einer hochgradigen Lordose der Lendenwirbelsäule besteht eine extreme Verkürzung der unteren Extremitäten. Die Kniee sind verbildet, gleichzeitig erkennt man beidseitige Klumpfüße (Abb. 23 u. 24). Durch diese Vielzahl von Beinmißbildungen entsteht ein watschelnder Gang, der das Kind bei jedem Schritt von einer Seite zur anderen

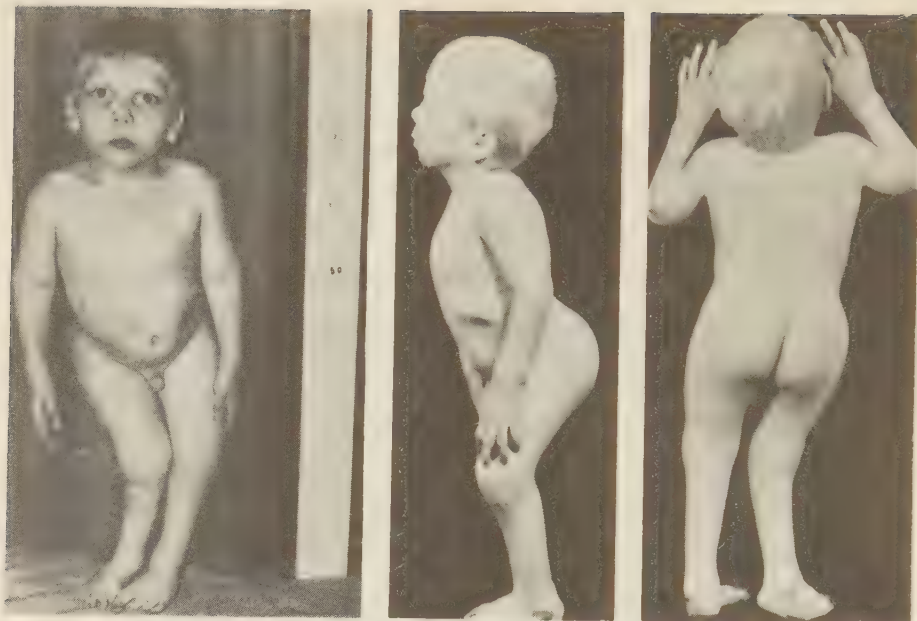


Abb. 23 Verschiedene Anomalien der unteren Extremitäten und der Lendenwirbelsäule ")



Abb. 24 beidseitiger Klumpfuß ") bei einem Morbus Morquio

schwanken läßt und eine zusätzliche Belastung für die ohnehin vorgeschädigten Gelenke bedeutet.

Die Röntgenaufnahmen der unteren Extremitäten mit Kniegelenk zeigen schwere epi- und metaphysäre Verknöcherungsstörungen. Die Epiphysen sind schmal und von unregelmäßiger Knochenstruktur. Auch die Knochenkerne im Bereich der Handwurzeln sind zu klein ausgebildet und lassen eine unregelmäßige und verminderte Mineralisation erkennen. Nach Ansicht der Kinderklinik der Universität Mainz kann man nach diesen Befunden eine Chondrodystrophie ausschließen. Dafür werden aber differentialdiagnostisch eine Muccopolysaccharidose im Sinne eines Morbus Morquio und ein sogenannter metatrophischer Zwergwuchs diskutiert.

- Die oberen Extremitäten erscheinen auf den ersten Blick normal, bei



Abb. 25 Übergröße der oberen Extremitäten mit exostotischen Auftreibungen der Fingergelenke

dem Vergleich mit der Hand eines normalen Kindes gleicher Größe fällt jedoch die übermäßige Größe auf. Außerdem erkennt man an den Fingergelenken exostotische Auftreibungen bei sonst gut erhaltener Beweglichkeit der Finger.

Die gesamte Körperlänge liegt dabei mit 92 Zentimetern erheblich unter der Norm von 130 Zentimetern.

Am Kopf findet man tiefsitzende Ohrmuscheln, die Augen zeigen neben einem geringen Hypertelorismus einen angedeuteten Exophthalmus. Der ganze Kopf scheint etwas zu groß für den kleinen Körper.

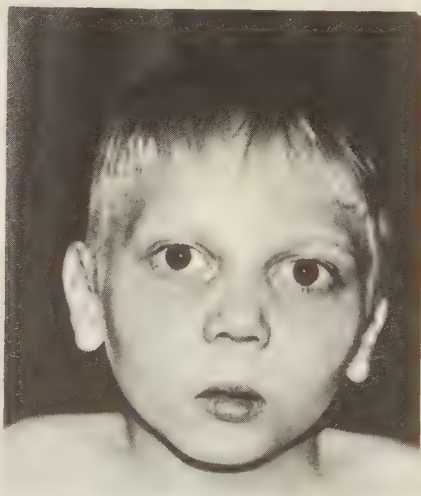


Abb. 26 Hypertelorismus und leichter Exophthalmus bei Verdacht auf Morbus Morquio

Die geistige Entwicklung ist normal. Zwar entsteht durch den offenen Gaumendefekt eine Sprachstörung in Form einer Rhinolalia aperta, das Gesprochene wird erschwert verstanden. Dabei zeigt sich das Kind im Kontakt mit anderen geistig interessiert und aufgeschlossen.

An den inneren Organen findet man keinerlei Hemmungsmißbildungen.

E. Fall: R.L., geb. 2.5.1950, weiblich.

Krankenblatt Nr. 250/66 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik
der Johannes-Gutenberg Universität Mainz

Vater unbekannt, Mutter ist gesund.

Das Mädchen zeigt neben einer Gaumenspalte einige weitere Mißbildungen im Bereich des Kopfes, der übrige Körper verhält sich regelrecht. Die Anomalien betreffen vorwiegend die linke Gesichtsseite. Neben einer Gesichtsskoliose nach rechts findet man eine seitlich abfallende Augenbraue. Die Lidspalte ist verengt. Eine linksseitige Facialisparesie erkennt man durch das typische Bild der glatten, faltenlosen Stirn, des Bell'schen Phaenomens beim Lidschluß, einer Funktionsschwäche des linken Mundwinkels und einer Paraesthesie der linken Wange.

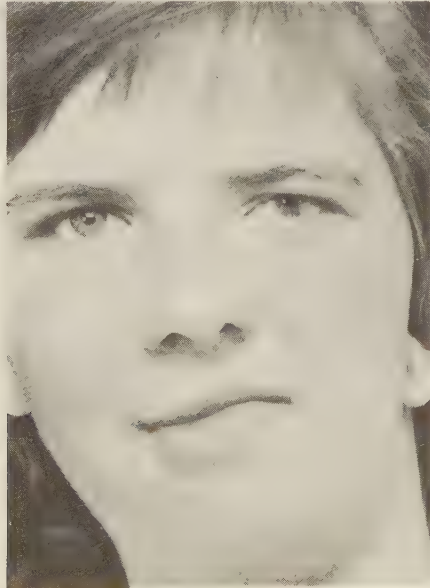


Abb. 2/ Gaumenspalte in Begleitung von Gesichtsskoliose, Facialisparesie und Verengung der Lidspalte linksseitig.

Bei Inspektion der Hororgane sieht man ebenfalls Linksseitig eine rudimentäre Ohrmuschel.



Abb. 28 rudimentäre Ohrmuschel

Der Gehörgang ist nicht angelegt.

Die Familienanamnese erscheint beim ersten Beiragen unauffällig, bei genauerer Nachforschung erfährt man jedoch, daß die Mutter zu Beginn der Gravidität einen Abtreibungsversuch unternommen hatte, da es sich um ein uneheliches Kind gehandelt habe.

F. Fall: B.H., geb. 28.2.1963, männlich.

Krankenblatt Nr. 280/04 und

Krankenblatt Nr. 171/00 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik
der Johannes-Gutenberg Universität Mainz

Eltern sind gesund.

Der Junge zeigt neben einer medianen Gaumenspalte einen angeborenen Hydrocephalus internus mäßigen Grades, der röntgenologisch und encephalographisch bestätigt werden konnte.



Abb. 29 Mediane Gaumenspalte bei einem Hydrocephalus internus

Der Intelligenzquotient lag dabei im Bereich der Norm.

Gleichzeitig entdeckte man eine Hydrocele testis rechts. Die weiteren klinischen Daten verhielten sich regelrecht.

G. Fall: T.M., geb. 10.7.1965, männlich.

Krankenblatt Nr. 712/67 und

Krankenblatt Nr. 484/67 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik
der Johannes-Gutenberg Universität Mainz.

Familienanamnese ist unauffällig.



Abb. 50 Beidseitiger Klumpfuß bei doppelseitiger Lippen-Kiefer-Gaumen-
spalte.

Das jetzt 2 Jahre alte Kind zeigt neben einer doppelseitigen Lippen-Kiefer-Gaumenspalte Fußdeformitäten in Form eines beidseitigen Krumpfußes; zusätzlich fand man eine Hernia inguinalis rechts. Der Kopf war nach einem erschwerten Geburtsablauf durch ein Caput succedaneum deformiert.

H. Fall: J.C., geb. 21.4.1963, weiblich.

Krankenblatt Nr. 510/69 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik der Johannes Gutenberg Universität Mainz.

Familienanamnese ist unauffällig.

Das 6 Jahre alte Kind weist neben einer Gaumenspalte Begleitmißbildungen der Extremitäten auf:

Die linke Hand zeigt eine Verkürzung des 5. Fingers um ein Gelenk, gleichzeitig fehlt das Endglied der 5. Zehe des linken Fußes und die Nagelanlage der 5. Zehe der rechten unteren Extremität.



Abb. 31 Fehlendes Endglied des 5. Fingers der linken Hand

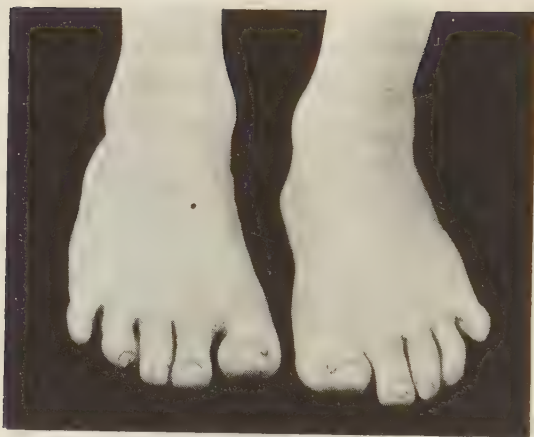


Abb. 52 Fehlendes Endglied der 5. Zehe links und der Nagelanlage der 5. Zehe rechts.

I. Fall: G.S., geb. 1.2.1968, weiblich.

Krankenblatt Nr. 617/09 der Zahn-, Mund- und Kieferklinik
der Johannes-Gutenberg Universität Mainz.

Familienanamnese ist unauffällig.

Das einjährige Kind zeigt neben einer Lippenspalte eine Vielzahl von Mißbildungen, die das Auge und die Extremitäten betreffen (Abb. 33). Am rechten Auge besteht ein großes Auerhautkolobom. Zusätzlich erkennt man eine Aniridie mit Mikrophthalmus. Dabei befinden sich die Augen in Konvergenzstellung, und man beobachtet einen Pendelnystagmus mit der Hauptkomponente nach unten.



Abb. 33 Kombination einer Lippenspalte (operativ versorgt) mit multiplen Augen- und Extremitätenmißbildungen.

Bei Inspektion des übrigen Körpers findet man Deformitäten der Extremitäten:

Am rechten Fuß besteht eine Syndaktylie der 2. bis 4. Fußzehe.

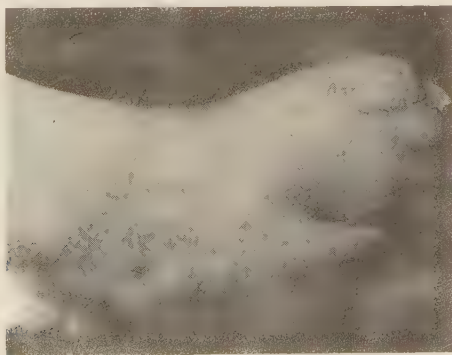


Abb. 34 Syndaktylie der 2. bis 4. Zehe links

An der linken Hand fehlt das Daumenendglied. Zusätzlich findet man eine partielle Verwachsung zwischen Zeigefinger und Daumen bei totaler Syndaktylie des 3. und 4. Fingers.



Abb. 35 Rechte Hand mit fehlender Endphalanx des Daumens, partieller Verwachsung zwischen Zeigefinger und Daumen bei totaler Syndaktylie des 3. und 4. Fingers.

Wegen des reduzierten Allgemeinzustandes wurden dem Kleinkind noch keine Umfassenderen inneren Untersuchungen zugemutet. Deshalb ist auch röntgenologisch noch nicht geklärt, ob auch eine Synechie im Bereich der knöchernen Phalangen vorliegt.

VI. DISKUSSION

Bei dem zur Diskussion stehenden Krankengut ergibt sich folgendes Bild:

Aus einem Krankengut von 285 Patienten mit isolierten und kombinierten Lippen-Kiefer-Gaumenspalten ergaben sich 18 Fälle mit zusätzlichen Begleitmißbildungen verschiedener Schweregrade. Davon wurden 9 Individuen mit multiplen Mißbildungen ausgewählt, genau untersucht und beschrieben.

Als Begleitmißbildungen an allen 18 Fällen wurden Abnormitäten an Kopf (Hypertelorismus, Epicanthus, Kolobom, Processus auriculares, Gehörgangsatresie, Facialisparese, Aniridie)

Extremitäten (Klumpfuß, Dysmelie, Syndaktylie, Agenesie)

Skelettsystem (Wirbelkörpermißbildungen)

inneren Organen (Herzvitien, Nierendysplasie, Hernien, Hypospadie) und

Intelligenzdefekte beobachtet.

Dabei zeigen diese Anomalien keine bestimmte Oranung oder Praedilektionsstellen, wenn auch eine gewisse Häufung bei Extremitätenanomalien in Form von Klumpfuß und Dysmelie auffällt.

Diese Vielzahl von Begleitmißbildungen, deren Erscheinungsbild sich sehr variabel gestaltet und die bei Vergleichen mit anderen Syndromen aus der Literatur häufig auch isoliert und ohne Lippen-Kiefer-Gaumenspalten beschrieben werden, geben einen Hinweis dafür, daß es sich nicht um eigentliche Begleitmißbildungen im Rahmen von Gesichtspalten handelt, sondern daß in diesen anderen Mißbildungen die primäre Schädigung zu suchen ist, während die Lippen-Kiefer-Gaumenspalte als sekundäre oder begleitende Anomalie bewertet werden muß.

Dabei handelt es sich sowohl bei den Lippen-Kiefer-Gaumenspalten als auch bei den Mißbildungskombinationen an anderen Orten um Hemmungs-
mißbildungen, d.h. um Anomalien, die auf einem vorzeitigen Still-
stand des normalen physiologischen Entwicklungsablaufes beruhen.

Diese Hemmung der Emryonalentwicklung kann durch exogene Momente
wie Traumen, mechanische Einwirkungen, Sauerstoffmangel, Ernährungs-
fehler, Toxine, chemische Mittel etc. oder durch endogene Faktoren
wie spontane Keimvariationen oder pathologische Vererbung induziert
werden.

Dieser Punkt der Ätiologie sollte bei der Betrachtung des vorlie-
genden Krankengutes berücksichtigt werden:

So wurde Erblichkeit unter den 18 Fällen von Lippen-Kiefer-Gaumen-
spalten mit ihren Begleitmißbildungen lediglich bei einem Patienten
(Fall 1) im Gegensatz zur vergleichenden Literatur (9,10, 23,24) ge-
funden, bei einem anderen Patienten (Fall 5) wurde in der Frühgravi-
dität ein Abtreibungsversuch angegeben, bei einem dritten Kind
(Fall 4) hatte die Mutter in den ersten Schwangerschaftsmonaten einen
Medikamentenabusus (Sulfonamide) getrieben. Alle weiteren Anormi-
täten traten spontan und sporadisch auf.

Da es sich bei dem Krankengut um ein relativ kleines, zeitlich be-
grenztes und auf unsere Klinik beschränktes Material handelt, soll-
ten Rückschlüsse auf Erbanlagen oder mögliche exogene Faktoren
nicht erfolgen.

Diese Arbeit soll vielmehr eine descriptive Information über das
Problem der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und ihrer Begleitmißbildun-
gen vermitteln.

VII. ZUSAMMENFASSUNG

Nach einem Überblick über die Anatomie, Entwicklungsgeschichte, Pathogenese und Häufigkeit der Gesichtsspalten wird an Hand von in der Literatur beschriebenen Syndromen die Beteiligung von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten aufgezeichnet. Diesen Syndromen wird ein eigenes Krankengut von 305 Spaltträgern gegenübergestellt, bei denen in 18 Fällen multiple Begleithemmungsmißbildungen auftreten. Hiervon wurden die 9 interessantesten Krankenberichte ausgewählt, untersucht und beschrieben.

VIII. LITERATUR

1. ACHARD, M.C.:

Arachnodaktylie.

Bull. Soc. m^éd. h^ôp. Paris 19, 834-837 (1902)

2. CRAWFURD, M.D'A.:

Multiple congenital anomaly associated with an extra autosome.

Lancet 2, 22-24 (1961)

3. DEMARQUAY, J.N.:

Quelques considerations sur le bec-de-lièvre.

Gaz. m^éd. Paris 13, 52-54 (1845)

4. EITNER, E.:

Ein Fall von querer Gesichtsspalte mit Onrenmißbildung.

Mscr. für Onrenheilkunde und Laryngo-Rhinologie 70, 714-717

(1936)

5. FANCONI, G. und A. WALLGREN:

Lehrbuch der Padiatrie.

Basel, Stuttgart 1967

6. FELDMANN, H.A.:

Toxoplasmosis.

Pediatrics, Springfield/Illinois 22, 559-563 (1958)

7. FERNER, H.:

Entwicklungsgeschichte des Menschen.

Munchen, Basel 1963

8. FRANCESCHETTI, A.:

Un syndrome nouveau: la dysostose mandibulo-faciale.

Bull. Schweiz. Akad. med. Wiss. I, 60_66 (1944)

9. GABKA, H.-J.:

Allgemeine Mißbildungs-Ätiologie unter besonderer Berücksichtigung der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten.

Deutsche Zahn- Mund- und Kieferheilkunde 20, 381-391 (1954)

10. GABKA, H.-J.:

Hasenscharten und Wolfsrachen.

Berlin 1962

11. GERKE, J.:

Spaltbildungshäufung im Gesichts-Kieferbereich und Kombination mit anderen körperlichen Mißbildungen.

München. med. Wschr. 50, 21, 712-716 (1943)

12. GERKE, J.:

Die Vergesellschaftung der Spaltbildungen des Gesichtes und der Kiefer mit anderen körperlichen und geistigen Fehlbildungen.

Med. Mschr. 2, 40-474 (1948)

13. GESERICK, G. und H.-J. GABKA:

Ätiologie von Mißbildungen am Gesichtsschädel.

STOMA 2, 155-159 (1954)

14. GOLDMEIER, E.:

Med. Dissert. Frankfurt 1934

(Zit. n. Haym23)

15. GORLIN, R.J. and J.PSAUME:
Orodigitofacial dysostosis, a new syndrome. A study of 22 cases.
J. Pediat. (St. Louis) 61, 520-530 (1962)
16. GOSEPATH, J. und J. HAYM:
Ohrbefunde bei Gaumenspaltenträgern.
Ztschr. für Laryngologie, Rhinologie, Otologie und ihre Grenzgebiete 47, 560-565 (1960)
17. GREGG, Mc. A.:
Congenital cataract following German measles in the mother.
Transact. ophth. Soc. Australia 2, 55-59 (1941)
18. GROB, M.:
Lehrbuch der Kinderchirurgie.
Stuttgart 1957
19. HAMPERL, H.:
Lehrbuch der allgemeinen Pathologie und der pathologischen Anatomie.
Berlin, Göttingen, Heidelberg 1960
20. HANHARD, E.:
800 Fälle von Mongolismus in konstitutioneller Betrachtung.
Arch. Julius Kleus Stiftung 25, 1-512 (1960)
21. HAYLOCK, J. and A. WILLIAMS:
Abnormal chromosome patterns in a children's hospital.
Med. J. Aust. 20, 104-106 (1965)

22. HAYM, J.:

Seltene fetale Hemmungsmißbildungen im Gesichtsbereich und die Embryologie des Gesichtes.

STOMA 3, 175-186 (1952)

23. HAYM, J.:

Über das Problem der Lippen-, Kiefer-Gaumenspalten.

Habilitationsschrift aus der Kieferklinik der Humboldt-Universität Berlin und der kieferchirurgisch-orthopädischen Klinik Thallwitz, Medizinische Fakultät der Humboldt-Universität.

Berlin 1955

24. HAYM, J.:

Zur Pathogenese der Mikrogenie.

STOMA 1, 44-50 (1961)

25. HAYM, J.:

Die Gaumenplastik.

Deutsche Zahn-, Mund- und Kieferkunde. Mit. Zentralblatt für die gesamte Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde 20, 357-369 (1954)

26. HAYM, J.:

Das Pierre-Robin Syndrom.

Deutsche Zahnärztliche Zeitschrift 24, 958-962 (1969)

27. HIS, W.:

Beobachtungen zur Geschichte der Nasen- und Gaumenentwicklung beim menschlichen Embryo.

Abhdl. sächs. Ges. Wiss., Math. Physik. Kl. 27, 349-360 (1902)

28. HOPPE, W.:

Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten.

Stuttgart 1965

29. KAULICH, F.:

Angeborener Nystagmus, doppelseitige Gehörgangsatresie und
Gaumenmißbildung (Gesellschaftsberichte).

M Schr. Ohrenheilk. 77, 207-290 (1943)

30. KREBS, H.:

Untersuchungen zur Vererbung der Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten.

Berlin 1941

31. KUNVARY, B.:

Embryopathische Ursachen von Gaumenspalten.

Schweiz. Mschr. Zahnheilk. 69, 391-399 (1959)

32. LEIBER, B. und G. OLBRICHT:

Die klinischen Syndrome Bd. 1 und 2

München, Berlin, Wien 1966

33. LEICHER, H.:

Die Vererbung anatomischer Variationen der Nase, ihrer Neben-
höhlen und des Gehörganges.

München 1928

34. LENZ, W.:

Syndrom von Pterygien der Kniekehlen, fakultativer Lippen-Kiefer-
Gaumenspalte und Kryptorchismus bei Knaben, Aplasie der großen
Labien bei Mädchen. In:

Becker, P.E.: Humangenetik III, 378-379 (1964)

35. LUHMANN, K.:

Die angeborenen Spaltbildungen des Gesichtes.

Leipzig 1956

36. MARFAN, B.:

Un cas de déformation congénital des quatre membres, plus prononcés aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement.

Bull. Soc. méd. hôp., Paris 13, 220-226 (1896)

37. NEEL, J.V. and W.J. SCHULL:

The effect of exposure to the atomic bombs on pregnancy termination in Hiroshima and Nagasaki.

Nat. Acad. of Sciences - Nat. Res. Council, Washington 401 (1956)

(Zit. n. Ritter41)

38. PAPILLON-LÉAGE et J. PSAUME:

Une nouvelle malformation héréditaire de la muqueuse buccale.

Brides et freins anormaux.

Rev. Stomat. Paris 55, 209-227 (1954)

39. POLITZER, G.:

Neue Untersuchungen über die Entstehung von Gesichtsspalten.

Mschr. Ohrenheilk. u. Laryngo-Rhinologie 71, 67-73 (1937)

40. RICHEL, D.D.A.:

Bec-de-lièvre double et vice de conformation fort intéressant de la lièvre inférieur.

Bull. Chir. Paris 211, 230-232 (1962)

41. RITTER, W.:

Kraniofaciale Dysplasien und Störungen der Zahnentwicklung.

Stuttgart 1968

42. ROBIN, P.:

La glossoptose, un grave danger pour nos enfants.

Paris 1929

43. ROSENTHAL, W.:

- Versorgung der fetalen Gesichts- und Kieferspaltlen.

- Entstehung und Bedeutung der kieferchirurgisch-orthopädischen
Heilstätte Thallwitz.

Das Deutsche Gesundheitswesen 1951

(Zit. n. Haym23)

44. SCHRÖDER, C.H.:

Untersuchungen über die Vererbung der Hasenscharte und Gaumen-
spalte mit besonderer Berücksichtigung des Erbganges.

Arch. klin. Chir. 182, 299-309 (1937)

45. SCHRÖDER, C.H.:

Erbliche Beziehungen der Hasenscharte und Gaumenspalte zu an-
deren körperlichen Mißbildungen, insbesondere zu Wirbelsäulen-
mißbildungen.

Beitr. klin. Chir. 109, 402-412 (1939)

46. SEGRE, R.:

Die submucosen Gaumenspalten.

Mschr. für Ohrenheilkunde und Laryngo-Rhinologie 67, 649-670

(1933)

47. ŠERCER, A.:

Einige Gedanken zur Ätiologie der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten.
Mschr. Ohrenheilk. 77, 161-175 (1945)

48. STUPKA, W.:

Über atypische Knorpelbefunde an Nase, Oberlippe und Gaumen
bei Cheilognathopalatoschisis.
Mschr. für Ohrenneilkunde und Laryngo-Rhinologie 71, 1333-1344
(1957)

49. TABUCCHI, A.:

Congenital anomalies among children born of irradiated women.
J. Jap. Assoc. Study of Congen. Anom. 62 (1962)
(Zit. n. Ritter 41)

50. TÖNDURY, G.:

Über die Genese der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte.
Fortschr. Kiefer-Gesichts-Chirurgie I, 1-6 (1955)

51. TÖNDURY, G.:

Zur Wirkung des Erregers der Rubeolen auf den menschlichen Keim-
ling.
Helv. paediat. Acta 7, 105-109 (1952)

52. ULLRICH, O.:

Der Status Bonnevie-Ullrich im Rahmen anderer Dyscranio-Dyspha-
langien.
Erg. inn. Med. 2, 412-460 (1951)

53. WEYERS, H.:

Das Oligodaktylie-Syndrom, ein erblicher Anomaliekomplex mit
Ulna- und Fingeraplasie, Sternum- und Nierenanomalie.

Ann. Paed. 109, 551-570 (1957)

54. WIEDEMANN, H.-R.:

Hinweis auf eine derzeitige Häufung hypo- und aplastischer Fehlbildungen der Gliedmaßen.

Med. Welt 57, 1-10 (1961)

IX. VERZEICHNIS DER ABBILDUNGEN

Abb. 1 Darstellung der Gesichtsfortsätze nach der Theorie von His.

Abb. 2 Evolution des ektodermalen Keimblattes, Einkerbung, Entstehung der primitiven Nasengrube.

Abb. 3 Einseitige und doppelseitige Lippenspalte.

Abb. 4 Lippen-Kiefer-Spalte.

Abb. 5 Doppelseitige Lippen-Kiefer-Gaumenspalte mit verkümmelter Praemaxilla

Abb. 6 Schräge Gesichtsspalte, quere Unterlidspaltung, Iriskolobom, Appendices labiales.

Abb. 7 Schematische Darstellung der exogenen Missbildungsursachen.

Abb. 8 Pterygium colli (Flügelfell) beim Bonnevie-Ullrich Syndrom.

Abb. 9 Marfan Syndrom.

Abb. 10 Grob Syndrom.

Abb. 10 Papillon-Léague Syndrom.

Abb. 11 Oligodaktylie Syndrom (Hertwig-Weyers).

Abb. 12 Franceschetti Syndrom I, kurz nach der Geburt.

Abb. 13 Franceschetti Syndrom II, vogelgesichtartiges Profil.

- Abb. 14 Franceschetti Syndrom III, unter besonderer Berücksichtigung der Onranhängel.
- Abb. 15 Franceschetti Syndrom IV, bei späterer Wiedervorstellung.
- Abb. 16 Langdon-Down Syndrom unter besonderer Berücksichtigung der athetotischen Handbewegungen.
- Abb. 17 genitale Mißbildungen.
- Abb. 18 mongoloider Gesichtsausdruck stärkeren Ausmaßes.
- Abb. 19 Röntgenologische Darstellung eines Pierre-Robin Syndroms.
- Abb. 20 Extensionsbehandlung bei Mikrogenie
- Abb. 21 vor der Extensionsbehandlung.
- Abb. 22 10 Monate nach der Behandlung
- Abb. 23 Verschiedene Anomalien der unteren Extremitäten und der Lendenwirbelsäule.
- Abb. 24 beidseitiger Klumpfuß bei einem Morbus Morquio.
- Abb. 25 Übergröße der oberen Extremitäten mit exostotischen Aufbauten der Fingergelenke
- Abb. 26 Hypertelorismus und leichter Exophthalmus bei Verdacht auf Morbus Morquio
- Abb. 27 Gaumenspalte in Begleitung von Gesichtsskoliose, Facialisparesie und Verengung der Lidspalte linksseitig.

Abb. 28 rudimentäre Ohrmuschel.

Abb. 29 mediane Gaumenspalte bei einem Hydrocephalus internus.

Abb. 30 beidseitiger Klumpfuß bei doppelseitiger Lippen-Kiefer-Gaumenspalte.

Abb. 31 fehlendes Endglied des 5. Fingers der linken Hand.

Abb. 32 Fehlendes Endglied der 5. Zehe links und der Nagelanlage der 5. Zehe rechts.

Abb. 33 Kombination einer Lippenspalte (operativ versorgt) mit multiplen Augen- und Extremitätenmißbildungen.

Abb. 34 Syndaktylie der 2. bis 4. Zehe links.

Abb. 35 Rechte Hand mit fehlender Endphalanx des Daumens, partieller Verwachsung zwischen Zeigefinger und Daumen bei totaler Syndaktylie des 3. und 4. Fingers.

Herrn Professor Dr. Dr. J. Haym gilt an dieser Stelle
mein aufrichtiger Dank für die freundliche Überlassung
des Themas und für seinen stets aufgeschlossenen Rat,
mit dem er mir immer hilfreich zur Seite stand und für
die wertvollen Hinweise, die er mir zu meiner Arbeit gab.

Herrn Professor Dr. Dr. O. Herfert danke ich für seine
Hilfe und sein Entgegenkommen in seiner Stellung als
Coreferent zu meiner Arbeit.

LEBENS LAUF

Am 5. April 1945 wurde ich als zweiter Sohn des Drogisten Joachim Gruh und seiner Ehefrau Viktoria Louise, geb. Grubinski, in Leer/Ostiriesland geboren.

Nach fünf Grundschuljahren besuchte ich das Gymnasium für Jungen in Leer, entschied mich in der neunten Klasse für den humanistischen Zweig und legte hier am 22. Februar 1966 die Reifeprüfung ab. Im gleichen Jahr wurde ich zum Sommersemester in der Johannes-Gutenberg Universität in Mainz mit dem Studienfach Medizin immatrikuliert. Hier legte ich 1967 die naturwissenschaftliche und 1968 die ärztliche Vorprüfung mit Erfolg ab. Nach dem Physikum beantragte ich die Zulassung in der Zahnmedizinischen Fakultät zum Zweitstudium, wo ich nach drei Semestern die zahnärztliche Vorprüfung bestand.

Im Sommersemester 1971 möchte ich mich zum Staatsexamen in der Medizinischen Fakultät melden, anschließend mein zahnärztliches Studium beenden, um später einmal Kieferchirurg zu werden.

